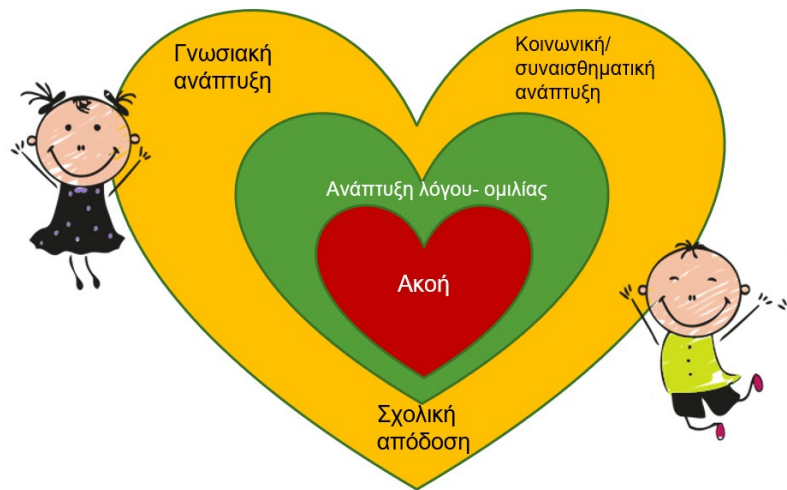




Παιδική Βαρηκοΐα

Θεογνωσία Χειμώννα, *MD, PhD*
Διευθύντρια ΕΣΥ
ΩΡΛ Κλινική Γ.Ν. Χανίων





01.

Εισαγωγή

Στην παρούσα εργασία δεν υπάρχει θέμα σύγκρισης συμφερόντων

Προβλήματα στα βαρήκοα παιδιά

Μειωμένη πρόσβαση στην πληροφορία-
επηηρεασμένο λεξιλόγιο- φτωχό υπόβαθρο γνώσεων

Κατανάλωση “ενέργειας” για την κατανόηση της
ομιλίας

Προβλήματα στην επεξεργασία και αποθήκευση της
ακουστικής πληροφορίας

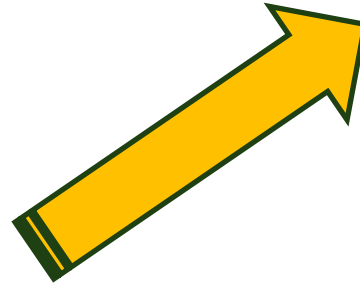
Μειωμένη “ακουστική γνωσιακή ολοκλήρωση”

Stress κατά την επεξεργασία του ακουστικού
μηνύματος και τη παρακολούθηση μαθήματος

Listening effort
Επηηρεασμένη
συμπεριφορά
Επηηρεασμένη σχολική
απόδοση
Ψυχολογικά προβλήματα

Meister H, et al. Effects of Hearing Loss and Cognitive Load on Speech Recognition with Competing Talkers. Front Psychol. 2016;7:301.
Vogel, S., Schwabe, L. Learning and memory under stress: implications for the classroom. <https://doi.org/10.1038/npjscilearn.2016.11>

Ο ρυθμός της ανάπτυξης λεξιλογίου ενός παιδιού επηρεάζεται από την έκθεσή του σε λόγο και ομιλία



Ορόσημα Λόγου και Ομιλίας

ΗΛΙΚΙΑ	ΛΟΓΟΣ/ ΟΜΙΛΙΑ	ΑΚΟΗ/ ΚΑΤΑΝΟΗΣΗ
3 μηνών	Χαμογελάει, βγάζει “λαρυγγικούς” ήχους Κλαίει διαφορετικά για διαφορετικές ανάγκες	Αναγνωρίζει τη φωνή της μητέρας Μένει ήσυχο ή χαμογελάει όταν του μιλούν
6 μηνών	Ξεκινάει το βάβισμα/ Γελάει περισσότερο/Βγάζει ήχους σε χαρά, ενθουσιασμό ή δυσαρέσκεια	Αντιλαμβάνεται τον ήχο, τη μουσική, τις αλλαγές στον τόνο της φωνής/ γυρίζει τα μάτια προς την πλευρά του ήχου
9 μηνών	Αρχίζει να εκφέρει ήχους ομιλίας ή μη- Εκφέρει πιο μακρόσυρτους ήχους	Μιμείται πράξεις και χειρονομίες/κ\Κοιτάζει τα αντικείμενα τα οποία του αναφέρονται
12 μηνών	Λεξιλόγιο 1-2 λέξεων Χρησιμοποιεί με νόημα το “μαμά”, “μπαμπά”	Κατανοεί απλές φράσεις/Αναγνωρίζει τις ονομασίες κοινών αντικειμένων
18 μηνών	Λεξιλόγιο ~ 15 λέξεων Επαναλαμβάνει λέξεις σε συνομιλία	Εκτελεί απλές οδηγίες, απαντά σε απλές ερωτήσεις/ Δείχνει σε εικόνες βιβλίων
2 ετών	Χρησιμοποιεί προτάσεις 2 λέξεων Λεξιλόγιο ≥ 50λέξεις	Εκτελεί 2πλές οδηγίες / Χρησιμοποιεί χειρονομίες σε παιχνίδια προσποίησης
3 ετών	Χρησιμοποιεί προτάσεις 3 λέξεων Λεξιλόγιο ≥ 200λέξεις	Κατανοεί έννοιες χώρου και χρόνου Κατανοεί τον πληθυντικό/ αντωνυμίες
4 ετών	Χρησιμοποιεί προτάσεις 4 λέξεων Χρησιμοποιεί ≥ 4 προτάσεις για να αφηγηθεί ιστορία	Αναγνωρίζει τα χρώματα/ Κατανοεί τις ερωτήσεις “πως”, “γιατί”/Ομαδοποιεί αντικείμενα

Τι λέει η στατιστική....

- Η SNHL αποτελεί συχνή συγγενή βλάβη
 - 3/1000 νεογνά: αμφοτερόπλευρη κώφωση
 - 8/1000 νεογνά: μονόπλευρη SNHL
 - 15/1000: αν συνδυαστεί με παροδική CHL
- Όταν ξεκινούν το σχολείο 10-15% αποτυγχάνουν στον ανιχνευτικό έλεγχο ακοής
- Σύμφωνα με τον WHO 34*10⁶ παιδιά παγκοσμίως χρειάζονται ακουστική ενίσχυση

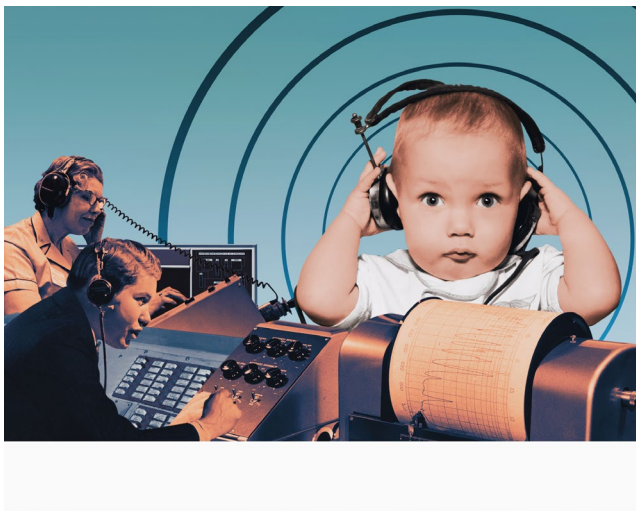
Stach B, Ramachandran V. Hearing disorders in children. In: Pediatric Audiology, 2014:8-21

Hunter JB, et al. Pediatric Single-Sided Deafness. Otolaryngol Clin North Am. 2022;55:113

Τι λέει η στατιστική....

- Η ΕΩ είναι η συχνότερη ωτολογική διάγνωση στα ΕΙ για τον παιδιατρικό πληθυσμό
- 75-95% όλων των παιδιών παρουσιάζουν ένα τουλάχιστον επεισόδιο ΕΩ μέχρι την ηλικία των 6 ετών
- Η επίπτωση είναι μεγαλύτερη στα πρώτα 2-4 χρόνια ζωής
- 60% των παιδιών που εμφανίζουν ΕΩ πριν το 1 έτος, θα εμφανίσει ~6 επεισόδια στην επόμενη 2ετία

Stach B, Ramachandran V. Hearing disorders in children. In: Pediatric Audiology, 2014:8-21.



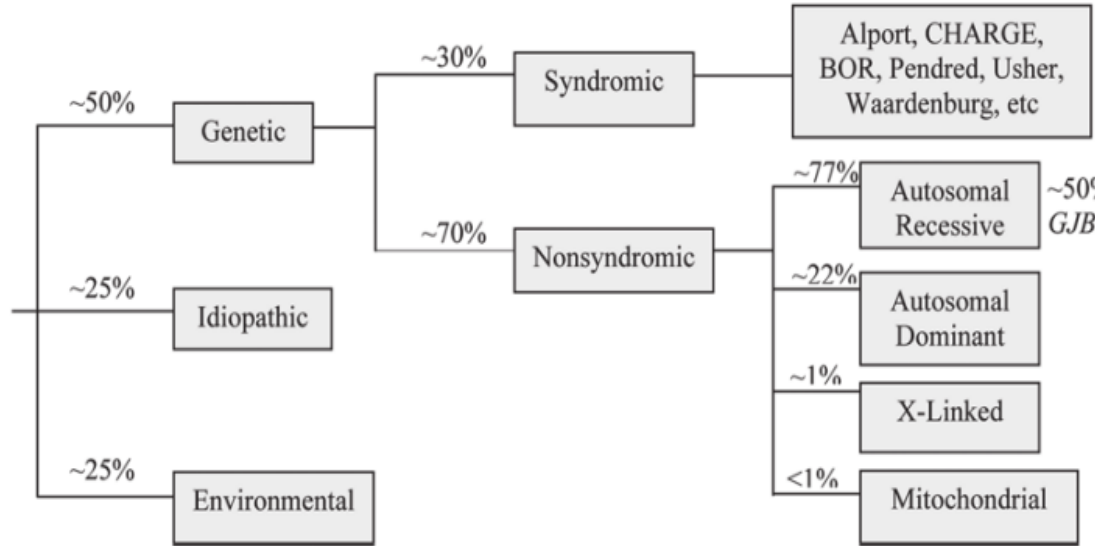
Ταξινόμηση βαρηκοΐας



~400 σύνδρομα
12% των παιδιών με σύνδρομο εμφανίζει HL

Το γονίδιο GJB2 κωδικοποιεί την gap junction β2 πρωτεΐνη-Connexin 26
Οι μεταλλάξεις του γονιδίου είναι η συχνότερη αιτία μη-συνδρομικής SNHL (12-24%)

~2-3/1000 babies



~50% have two GJB2 mutations

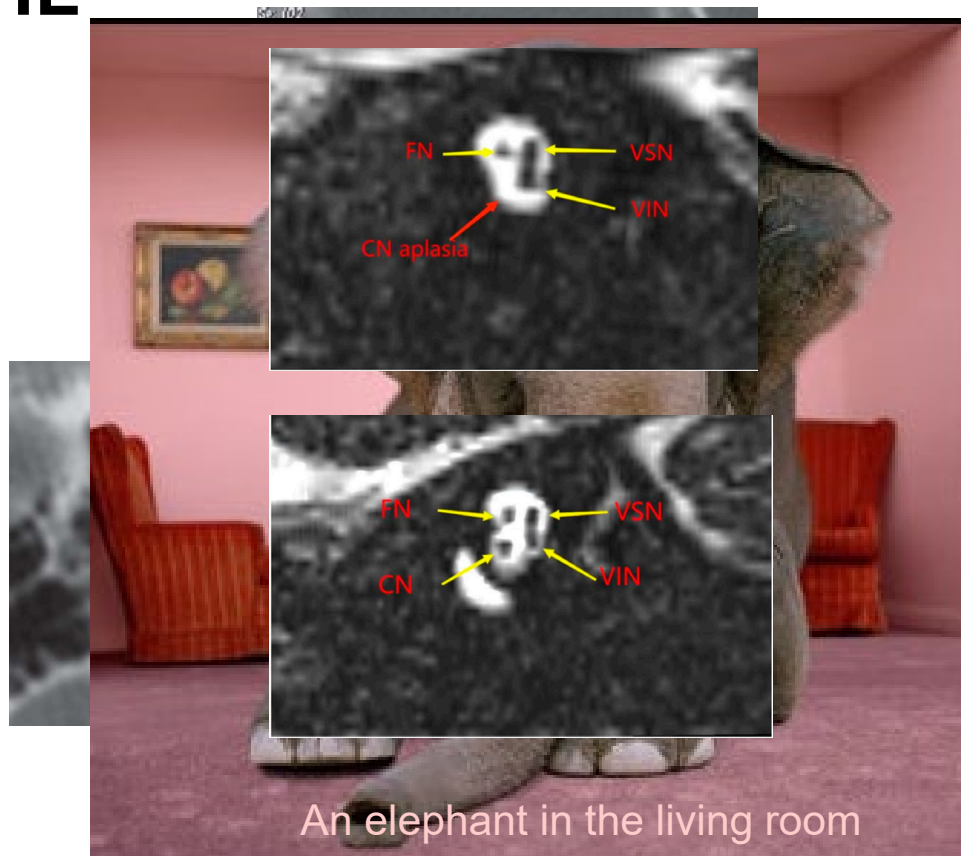
Συγγενής βαρηκοΐα, 4% late onset
Ήπια (M34T, V371) έως κώφωση

Κληρονομείται και ως αυτοσωμικός επικρατών χαρακτήρας (προοδευτική- postlingual)

(Rehm H, Madore R. Genetics of hearing loss. In Pediatric Audiology, 2014)

Επίκτητη παιδική SNHL

- Επίκτητη πριν τη γέννηση
 - Ανωμαλίες έσω ωτός
 - Συγγενής λοίμωξη
 - CMV (29%)
 - Toxoplasma
 - Rubella
- Επίκτητη περιγεννητικά
 - Ανοξία (29%), Υπερχολερυθριναιμία
 - Ωτοτοξικά φάρμακα
- Μετά τη γέννηση
 - Μηνιγγίτιδα 11%
 - Χημειοθεραπεία
 - Χολοστεάτωμα
 - Κάταγμα κροταφικού



Επίκτητη πριν τη γέννηση SNHL-CMV alert

Ο CMV είναι η κύρια αιτία συγγενούς λοίμωξης με ποσοστό 0.2% - 2% των ζωντανών γεννήσεων παγκοσμίως. (~400 θανάτους/έτος)

Η cCMV εκτιμάται ότι ευθύνεται για 1:5 παιδιά με SNHL, χωρίς άλλους γνωστούς παράγοντες κινδύνου

Παθογενετική υπόθεση: ο CMV προσβάλλει την αγγειώδη ταινία και μεταβάλλει την κυκλοφορία του K^+ και άλλων ιόντων διαταράσσοντας το ενδοκοχλιακό δυναμικό →εκφυλισμός των τριχωτών κυττάρων του Corti

~10% των παιδιών με cCMV είναι συμπτωματικά κατά τη γέννηση

Ήπιες εκδηλώσεις μέχρι σοβαρές: εκτεταμένες πετέχειες, ίκτερο, ηπατοσπληνομεγαλία, μικροκεφαλία, διάταση των κοιλιών, περικοιλιακές κύστεις, εγκεφαλική/παρεγκεφαλιδική υποπλασία

Μακροπρόθεσμα →νευροαναπτυξιακές διαταραχές, διαταραχή του φάσματος του αυτισμού ή νοητική υστέρηση

- *Gustafson SJ, Corbin NE. Pediatric Hearing Loss Guidelines and Consensus Statements-Where Do We Stand? Otolaryngol Clin North Am. 2021;54:1129-1142.*
- *Aldè M, et al. Congenital Cytomegalovirus and Hearing Loss: The State of the Art. J Clin Med. 2023;12:4465.*

Επίκτητη πριν τη γέννηση SNHL-CMV alert

Στη cCMV λοίμωξη
εμφανίζουν SNHL
–15% των ασυμπτωματικών
–33% των συμπτωματικών

–10-20% late onset HL

–11% προοδευτική
–16% κυμαινόμενη

- Η SNHL είναι συχνά η μόνη επιπλοκή στα ασυμπτωματικά παιδιά- μπορεί να είναι και μονόπλευρη
- Στα συμπτωματικά παιδιά η HL είναι πιο σοβαρή και εξελίσσεται γρηγορότερα
- Η SNHL μπορεί να εμφανιστεί ακόμη και στην εφηβεία

Valganciclovir----side effects

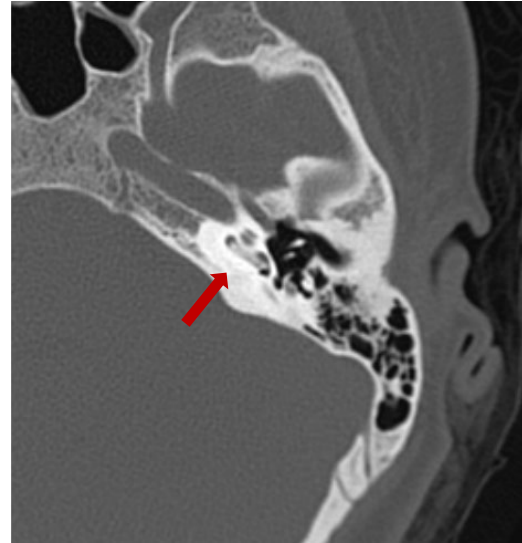
- *Beyea J, Agrawal S, Parnes L. Recent advances in viral inner ear disorders. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg 2012;20:404-408.*
- *Teisser N, et al. Inner ear lesions in congenital cytomegalovirus infection of human fetuses. Acta Neuropathol 2011;122:763-774.*

Επίκτητη μετά τη γέννηση SNHL- Μηνιγγίτιδα

Η SNHL συχνότερα σε
βακτηριακή μηνιγγίτιδα (5-35%)

Ήπια βαρηκοΐα έως κώφωση,
μονόπλευρη ή αμφοτερόπλευρη,
ίσως προοδευτική

Labyrinthitis ossificans

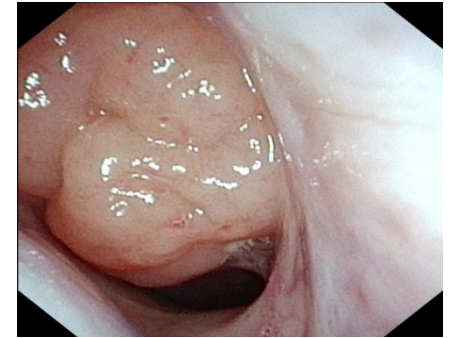


De Barros A, et al. Rapidly progressive bilateral postmeningitic deafness in children: Diagnosis and management. Eur Ann Otorhinolaryngol Head Neck Dis. 2014;131:107-12.

Επίκτητη CHL -ΕΩ

Αίτια

- Δυσλειτουργία της ΕΣ
- Υπερτροφία αδενοειδών εκβλαστήσεων
- Βλάβη του επιθηλίου του μέσου ωτός (λοιμώξεις, ανοσολογικές διαταραχές, ορμονολογικές διαταραχές, αλλεργία, διαταραχές κροσσωτού επιθηλίου, έλλειψη παράγοντα διατήρησης της επιφανειακής τάσης)
- Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες (υπερϋοσχισία, σύνδρομα)



Η ΕΩ εμφανίζεται στην ηλικία ανάπτυξης και εξέλιξης του λόγου και της ομιλίας

Επίκτητη CHL -ΕΩ

Συμπτώματα

- **Βαρηκοΐα (αγωγιμότητας~20-30dBHL)**
- Αίσθημα πληρότητας
- Εμβοές
- Αυτοφωνία
- Ωταλγία
- Καθυστέρηση ομιλίας, επηρεασμένη γνωστική ικανότητα, αλλαγή συμπεριφοράς, διαταραχές ισορροπίας, υποτροπιάζουσες ΟΜΩ, επηρεασμένη QOL



Bigler D, et al. Assessment and Treatment of Behavioral Disorders in Children with Hearing Loss: A Systematic Review. Otolaryngol Head Neck Surg. 2019;160:36-48

Παράγοντες κινδύνου για καθυστέρηση λόγου-μαθησιακές διαταραχές σε ΕΩ

- Η συνυπάρχουσα SNHL
- Διαταραχές φάσματος αυτισμού και άλλες αναπτυξιακές διαταραχές
- Σύνδρομο ή κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες
- Σοβαρή βλάβη στην όραση
- Υπερωϊοσχιστία, με ή χωρίς σύνδρομο
- Αναπτυξιακή καθυστέρηση κυρίως σε περίπτωση που συνυπάρχει OSAS

Κριτικό όριο για αντιμετώπιση της ΕΩ είναι η παρουσία υγρού για περισσότερο από 12w ή επιπλοκές στην ωτοσκόπηση





It is never too early!!!

03.

Διάγνωση

Διάγνωση

- Ιστορικό
 - οικογενειακό ιστορικό, νοσήματα της μητέρας κατά την εγκυμοσύνη, ιστορικό του τοκετού, νοσήματα του παιδιού από τη γέννηση του μέχρι το χρόνο που γίνεται η εξέταση, η ανάπτυξη του παιδιού και κυρίως η ικανότητα του να ομιλεί

Διαγνωστικές προκλήσεις της παιδικής ΗΛ

- Μπορεί να απαιτηθούν πολλαπλές επισκέψεις
- Κάθε προγραμματισμένη εξέταση μπορεί να διαρκέσει ώρες
- Φυσικός ύπνος-καταστολή-γενική αναισθησία
- Αντικειμενικές μέθοδοι-Εμπειρία
- Παραπομπή σε ειδικούς (παιδο-αναπτυξιολόγοι, λογοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, παιδο-νευρολόγοι, παιδο-ψυχολόγοι κλπ)



Διάγνωση

Υποκειμενικές δοκιμασίες

- Ακοομετρία με την παρατήρηση της συμπεριφοράς (behavioral observation audiometry)
- Ακοομετρία οπτικής ενίσχυσης ή εντοπισμού (visual reinforcement audiometry)
- Παιχνιδοακοομετρία
- Τονική και ομιλητική ακοομετρία

Αντικειμενικές δοκιμασίες

- Τυμπανομετρία
- Προσδιορισμός των ακουστικών αντανακλαστικών
- Ακουστικά προκλητά δυναμικά
- Ωτοακουστικές εκπομπές

Υποκειμενικές δοκιμασίες

- Ακοομετρία με την παρατήρηση της συμπεριφοράς (behavioral observation audiometry)
- Ακοομετρία οπτικής ενίσχυσης ή εντοπισμού (visual reinforcement audiometry)
- Παιχνιδοακοομετρία
- Ομιλητική και τονική ακοομετρία



Κατάλληλη μέθοδος για τον έλεγχο παιδιών 30 μηνών – 5 ετών

Υποκειμενικές δοκιμασίες

- Ακοομετρία με την παρατήρηση της συμπεριφοράς (behavioral observation audiometry)
- Ακοομετρία οπτικής ενίσχυσης ή εντοπισμού (visual reinforcement audiometry)
- Παιχνιδοακοομετρία
- Τονική και ομιλητική ακοομετρία



Διάγνωση

Υποκειμενικές δοκιμασίες

- Ακοομετρία με την παρατήρηση της συμπεριφοράς (behavioral observation audiometry)
- Ακοομετρία οπτικής ενίσχυσης ή εντοπισμού (visual reinforcement audiometry)
- Παιχνιδοακοομετρία
- Τονική και ομιλητική ακοομετρία

Αντικειμενικές δοκιμασίες

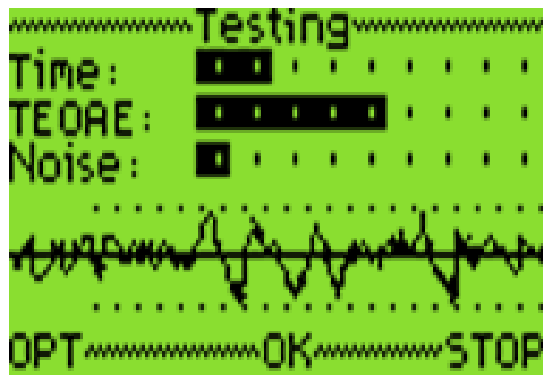
- Τυμπανομετρία
- Προσδιορισμός των ακουστικών αντανακλαστικών
- Ακουστικά προκλητά δυναμικά (*ABR-ASSR*)
- Ωτοακουστικές εκπομπές

Ωτοακουστικές εκπομπές



- Ανιχνευτικός έλεγχος ακοής των νεογνών

«Νέος» πληθυσμός παιδιών πολύ μικρότερης ηλικίας



ΓΝΧ 2006

2-3^η μέρα της ζωής
Ανίχνευση ακοής με
OAEs

Έξοδος πριν το
Screening

Έλεγχος σε 1-2
εβδομάδες σαν
εξωτερικός εξεταζόμενος

PASS

Με
παράγοντα κινδύνου *

Χωρίς
παράγοντα κινδύνου

Διακοπή ελέγχου

REFER

Επανελέγχος πριν
την έξοδο

Έλεγχος σε 1-2
εβδομάδες σαν
εξωτερικός εξεταζόμενος

REFER

3^ο-6^ο μήνα
ακουστικό βαρηκοΐας-
παρέμβαση

Επιβεβαίωση
βαρηκοΐας

Έλεγχος με OAEs/ ABR
ακουστική αντίσταση
σε 4-6 εβδομάδες

- *
 - Θετικό οικογενειακό ιστορικό
 - Προωρότητα- ΒΓ<1500gr
 - Λοιμώξεις κατά την κύηση (CMV, toxo, rubella, herpes)
 - Χαμηλό ABGAR score
 - Σύνδρομα και Κρανιοπροσωπικές ανωμαλίες
 - Οτοτοξική αγωγή
 - Μηχανικός αερισμός > 5d
 - Υπερχολερυθριναιμία
 - Βακτηριακή μηνιγγίτιδα
 - Ανησυχία γονέων

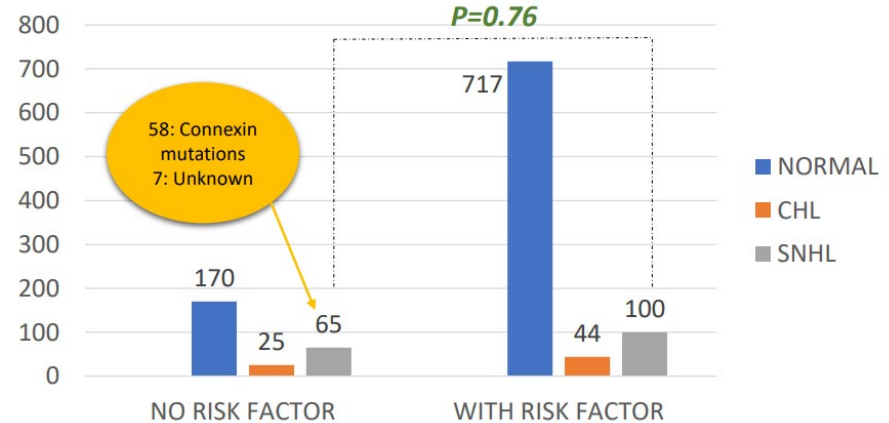
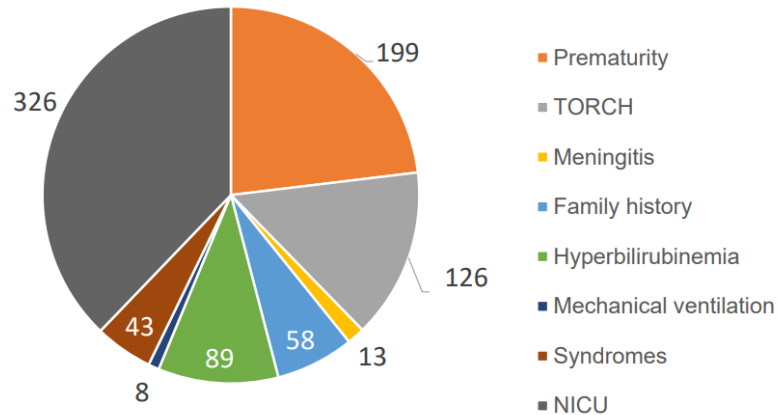
➔ KNEA 11/2015

Tzanakakis MG, Chimona TS, Apazidou E, Giannakopoulou C, Velegrakis GA, Papadakis CE. Transitory evoked otoacoustic emission (TEOAE) and distortion product otoacoustic emission (DPOAE) outcomes from a three-stage newborn hearing screening protocol. Hippokratia 2016;20:104-109

1121 referred children, 675 (60,2%) males; 446 (39,8%) females (11/2015-11/2022)

The mean age at examination was 4,2 months (min:1,0 - max:10,9; SD: 2,12).

Two hundred and sixty (23,1%) were referred due to newborn hearing screening failure, and 862 (76,9%) were due to risk factor(s).

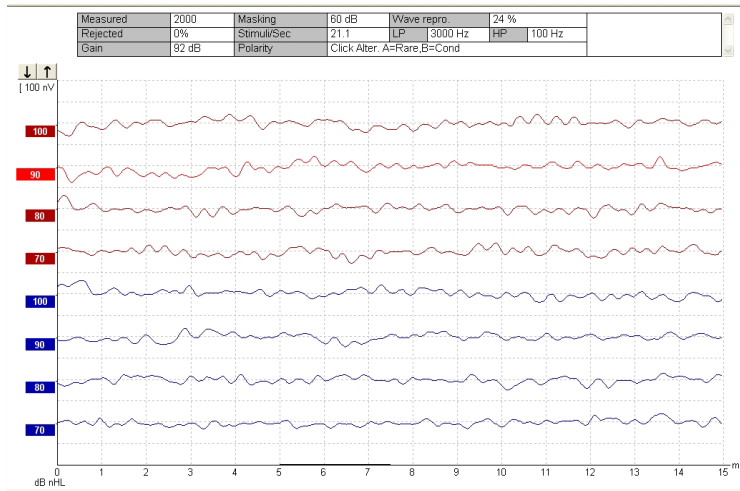
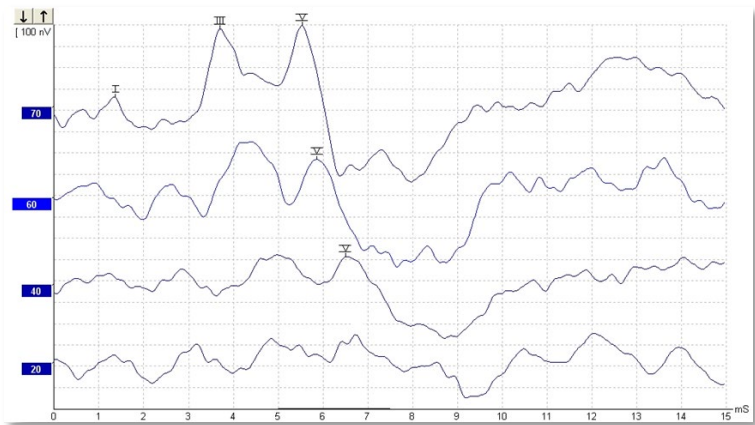
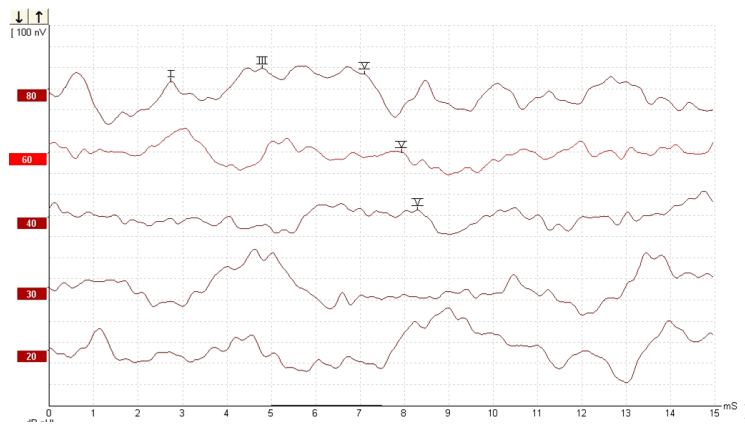
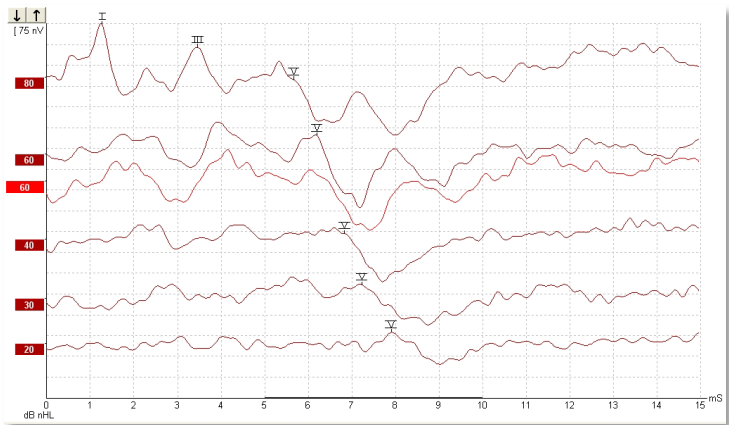


Tsakiraki E, Chimona T, Vrentzou M, Tzima K, Asimakopoulou P, Papadakis C. Risk factors' effect on abnormal auditory brainstem response: 7 years of universal newborn hearing screening. P453

Ακουστικά προκλητά δυναμικά εγκεφαλικού στελέχους -ABR

- Δραστηριότητα μέσα στο ακουστικό σύστημα (ους, ακουστικό νεύρο, περιοχές του εγκεφάλου) η οποία παράγεται ή ενεργοποιείται από ήχους
- Εγκεφαλικά κύματα (ηλεκτρικά δυναμικά) που δημιουργούνται όταν το παιδί εκτίθεται σε καθορισμένα ηχητικά ερεθίσματα (Click, Chirp, Tone burst)





Auditory Steady-State Response

- Χρησιμοποιούνται τα ίδια ακουστικά παροχής ήχου και τα ίδια ηλεκτρόδια για την καταγραφή των απαντήσεων με εκείνα των ABR
- Ο έλεγχος και η ανάλυση γίνεται αυτοματοποιημένα από το λογισμικό που χρησιμοποιείται



ΜΟΡΙΑΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ ΚΟΝΝΕΞΙΝΗΣ 26 (GJB2)



Είδος δείγματος: περιφερικό αίμα σε EDTA
H/M παραλαβής δείγματος: 07/12/2022
H/M αναφοράς αποτελέσματος: 19/01/2023

ΕΞΕΤΑΣΗ: Μοριακή ανάλυση του γονιδίου της Κοννεξίνης 26 (Connexin 26) (GJB2; NM_004004.6).

ΑΙΤΙΑ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗΣ: Διάγνωση Νευροαισθητήριας βαρηκοΐας.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ - ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Ανιχνεύθηκαν δύο παθολογικές νουκλεοτιδικές παραλλαγές του γονιδίου GJB2 (NM_004004.6). Η παραλλαγή c.35del (p.Gly12fs) και η παραλλαγή c.409_410insA (p.Thr137fs).

Συνεπώς ο [redacted] χαρακτηρίζεται ως σύνθετος ετεροζυγώτης. Τα αποτελέσματα του ελέγχου είναι συμβατά με την διάγνωση μη-συνδρομικής βαρηκοΐας.

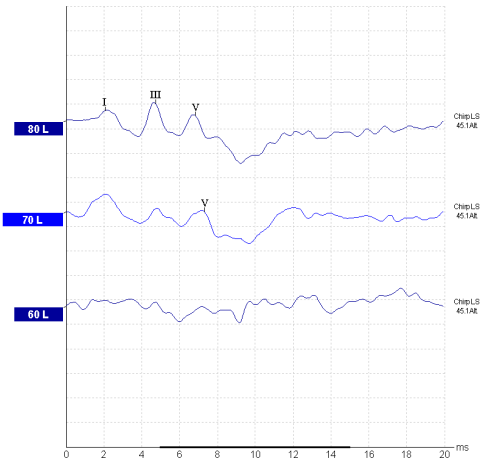
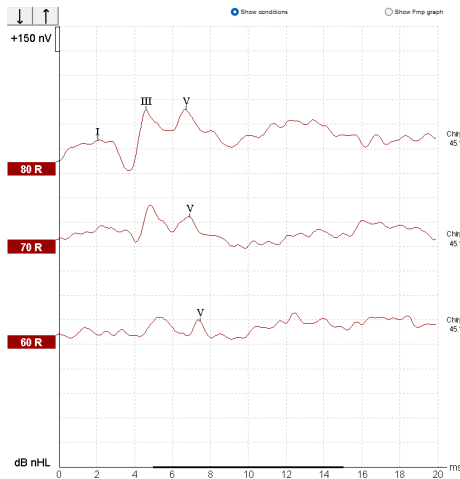
ΕΥΡΗΜΑΤΑ

Γονίδιο, εξώνιο	*Παραλλαγή	Ζυγωτία	Τρόπος κληρονομικότητας	Θέση: GRCh37 (hg19); Ισομορφή	**Έρμηνεια
GJB2, ex1	c.35del; p.Gly12fs	Ετερόζυγο	Αυτοσωματικός Υπολειπόμενος	13:20763686; NM_004004.6	Παθολόγος
GJB2, ex1	c.409_410insA; p.Thr137fs	Ετερόζυγο	Αυτοσωματικός Υπολειπόμενος	13:20763686; NM_004004.6	Παθολόγος

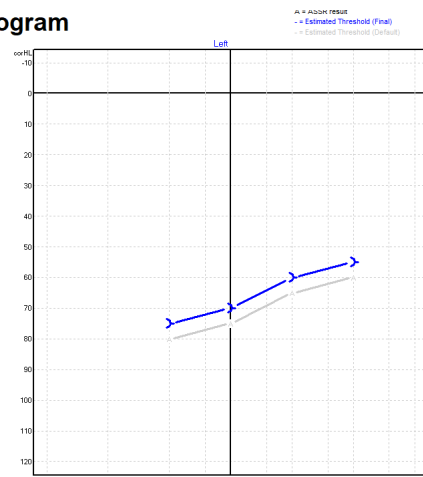
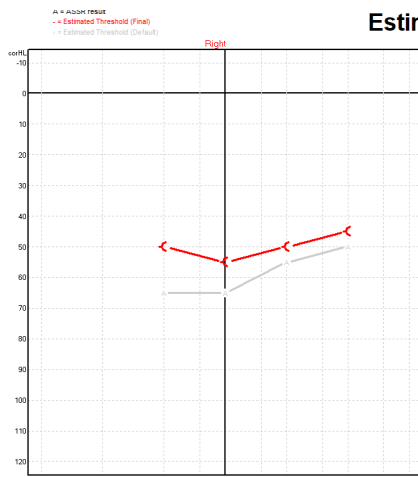
*Όνοματολογία κατά HGV5 (<https://www.hgvs.org/cmntent/varsdefines>)

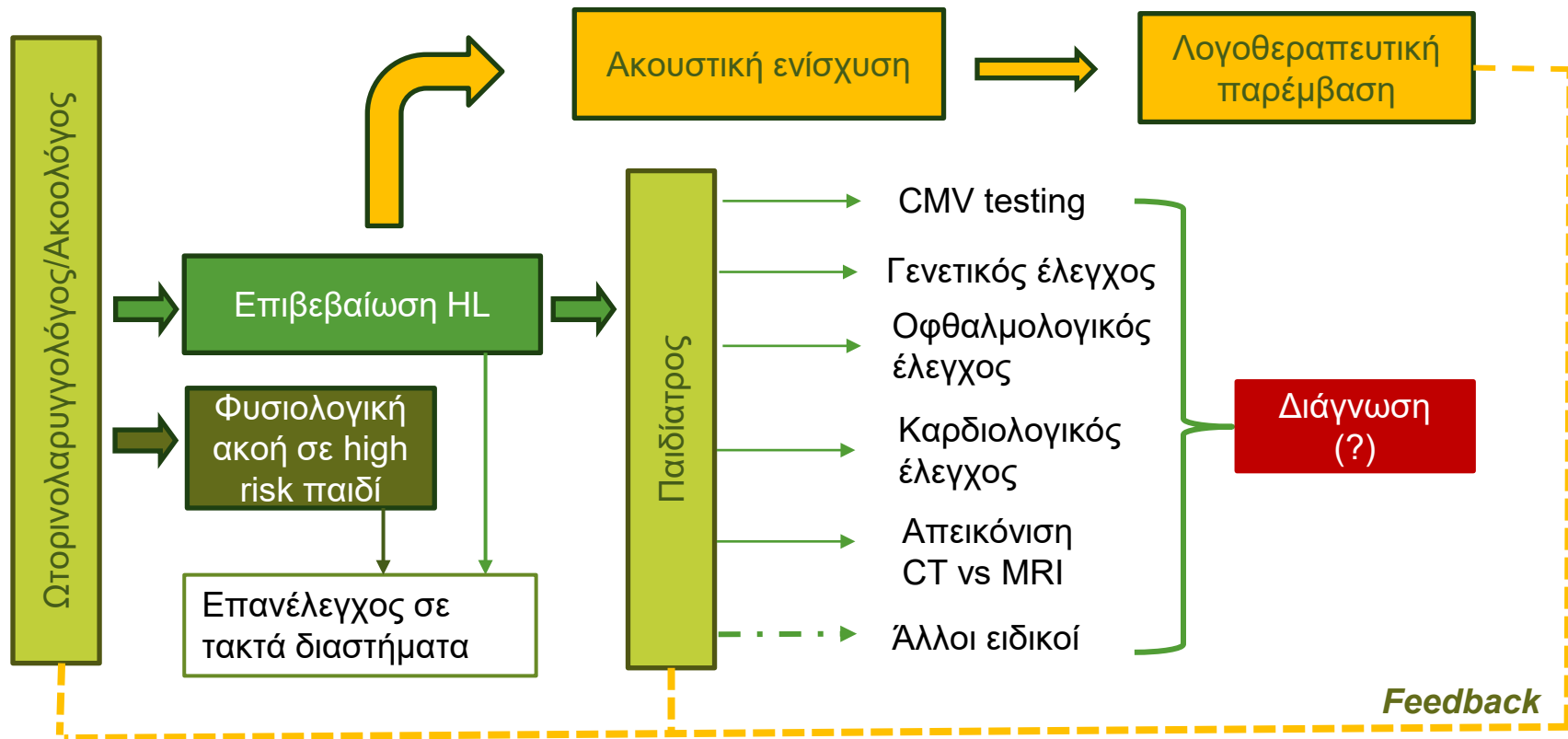
**Η Έρμηνεία των παραλλαγών γίνεται σύμφωνα με τις συστάσεις του Αμερικανικού Καλλεγίου Ιατρικής Γενετικής ACMG [1]

Γονότυπος: NM_004004.6:c.[35del];[409_410insA]



Estimated Audiogram





**MISSION:
POSSIBLE!**



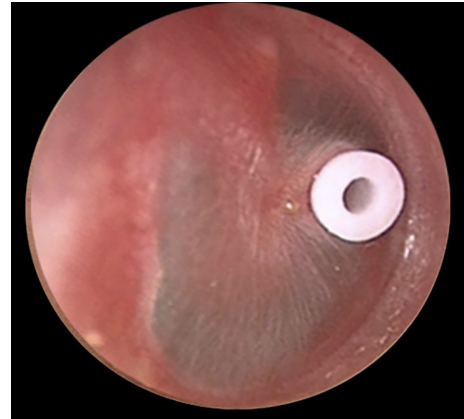
04.

Αντιμετώπιση

Αντιμετώπιση της ΕΩ

“Watchful” waiting για 3 μήνες
Προσοχή στην εικόνα της ΤΜ

- Ηλικία < 4 έτη
 - Μυριγγοτομή με τοποθέτηση σωληνίσκων αερισμού
 - Αδενοτομή αν συνυπάρχει σαφής ένδειξη (ρινική απόφραξη, χρόνια αδενοειδίτιδα)
- Ηλικία \geq 4 έτη
 - Μυριγγοτομή με τοποθέτηση σωληνίσκων αερισμού-αδενοτομή



Αντιμετώπιση της SNHL

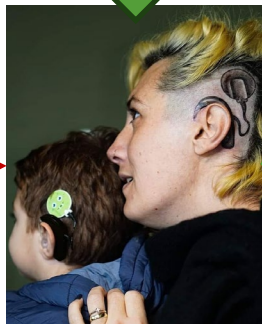
Bil SNHL>40dBHL

Uni SNHL>50dBHL



Bil SNHL>80dBHL

Uni SNHL>80dBHL



Λογοθεραπευτική
συμβουλευτική και
παρέμβαση

Τακτικός
ακοολογικός
έλεγχος-
Αξιολόγηση
ακουστικών
βοηθημάτων

Εργοθεραπευτές
Ψυχολόγοι
Παιδοαναπτυξιολόγοι



Η βαρηκοΐα είναι σύμπτωμα- οφείλουμε να διερευνήσουμε το αίτιο



Η ΕΩ δε χρειάζεται ΑΒ, παρακολουθείται αρχικά επί 3μηνο και στη συνέχεια εκτελείται ΤΤ με ή χωρίς ΑΤ –είμαστε πιο “επιθετικοί” σε συγκεκριμένες κατηγορίες παιδιών



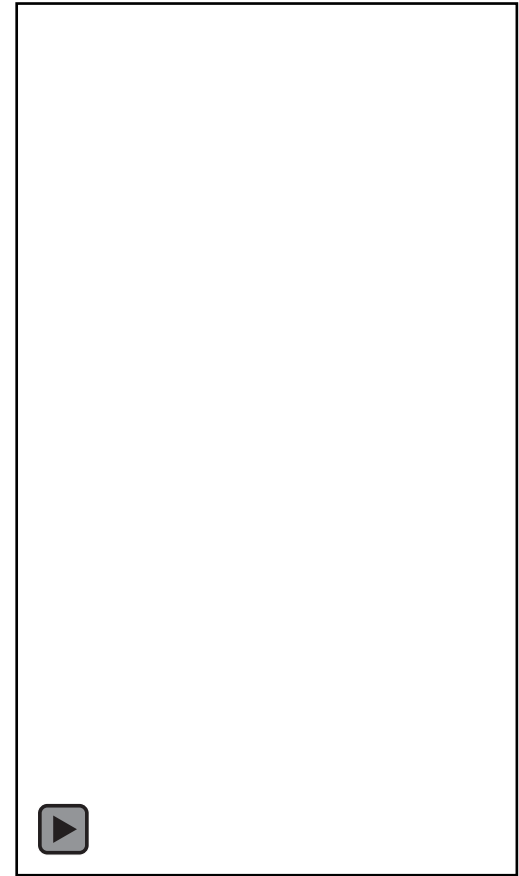
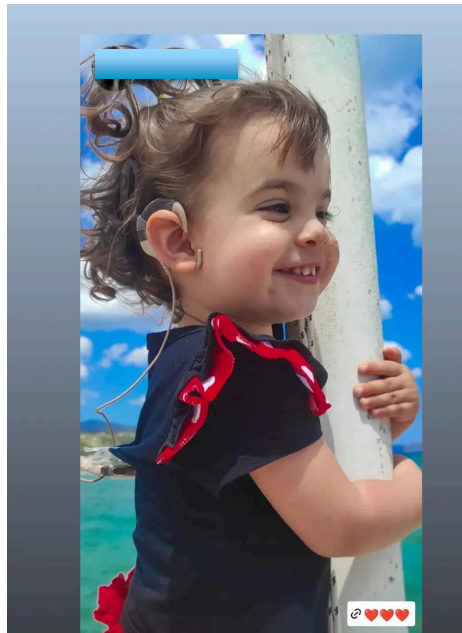
Ο έλεγχος ακοής είναι δυνατός σε κάθε ηλικία και ο στόχος είναι 1-2-3 (1-3-6) για την έγκαιρη παρέμβαση→ καλύτερα αποτελέσματα ανάπτυξης λόγου-ομιλίας-σχολικής απόδοσης



Παρακολουθούμε και καταγράφουμε τα milestones που κατακτά το παιδί όσον αφορά το λόγο και την ακουστική αντίληψη –λογοθεραπευτικές αξιολογήσεις



Χρειάζεται για την αποκατάσταση επιστημονική ομάδα- συνεργασία με την οικογένεια



Η αγάπη, η συνεργασία, και η επιμονή ανταμείβονται!